



Screening neonatal

një test i thjeshtë për të mbrojtur shëndetin e fëmijëve

Informazione për prindërit

Çfarë është testi screening neonatal? Për çfarë shërben? A është i rëndësishëm?

Të gjitha foshnjat që lindin në Emilia-Romagna i nënshtrohen një gjilpëre të vogël në thembër për të mbledhur disa pika gjaku në një karton të veçantë absorbues, të cilat lejojnë që të bëhet një analizë e thjeshtë screening (ekzaminimi).

Kështu pra është e mundur të identifikohen sëmundjet që, nëse nuk njihen paraprakisht, mund të kushtëzojnë negativisht zhvillimin e fëmijës.

Screening neonatal është një ndërhyrje e rëndësishme e mjekësisë parandaluese që jep mundësinë e identifikimit madje edhe të sëmundjeve shumë të rralla, d.m.th. të atyre që prekin jo më shumë se një person në çdo 2000 veta. Në rastin e një diagnoze pozitive, është e mundur që të ndërhyhet në ditët e para të jetës, me kurat e nevojshme dhe në Qendrën Klinike me më shumë përvojë në lidhje me patologjinë specifike, duke u ofruar fëmijëve dhe familjeve të gjithë asistencën e nevojshme. Prindërve u ofrohet gjithashtu edhe këshillimi gjenetik, d.m.th. vlerësimi i rreziqeve në lidhje me ndonjë shtatzëni të mundshme pasuese.

Screening neonatal është i rëndësishëm sepse sëmundjet për të cilat po flasim njihen paraprakisht dhe mund të kurohen me rezultate të shkëlqyera në qendrat klinike të specializuara.

Kohët e fundit, oferta e screening është shtrirë në të gjithë territorin kombëtar për mbi 40 sëmundje, duke e bërë atë edhe më efikas.

Si analizohet mostra e gjakut?

Në laboratorin e qendrës së analizave Centro Screening dërgohen mostrat e gjakut të marra në të gjitha pikat e lindjes në Emilia-Romagna dhe të Republikës së San Marinos, si dhe

nga lindjet e bëra në shtëpi. Mostrat ruhen në Laborator për të paktën 5 vjet për të mbrojtur më mirë shëndetin e fëmijëve, në përputhje me normativën për privatësinë.

Laboratori analizon mostrat e gjakut me metodologji të ndryshme dhe identifikon ato me vlera të alteruara: në këto raste testi duhet të përsëritet, por disa alterime fillestare janë vetëm tranzitore dhe normalizohen me kalimin e kohës.

Ekzistojnë edhe situata në të cilat Laboratori duhet **ta përsërisë gjithësesi testin**: kjo gjë mund të ndodhë për arsye teknike (për shembull një mostër gjaku e pamjaftueshme) ose për praninë e kushteve të veçanta (për shembull patologjitë e nënës, dieta të veçanta ose përdorim ilaçesh) që e bëjnë të nevojshme një analizë të dytë.

Për këtë arsye është e rëndësishme të dimë se thirrja për një prelevim të ri nuk do të thotë se është identifikuar një sëmundje, por vetëm se janë të nevojshme kontrolle të mëtejshme.

Cilat janë sëmundjet objekt për screening neonatal?

Sëmundjet që janë objekt për screening neonatal u përkasin 3 grupeve: **sëmundje endokrine** (Ipotiroidizëm kongjenital e Hiperplasi surrenale kongjenitale), **sëmundjet gjenetike** (Fibroza cistike) **dhe sëmundjet metabolike**.

Bëhet fjalë për **sëmundje të rralla** (d.m.th. të atyre që prekin jo më shumë se një person në çdo 2000 veta), **kongjenitale** (d.m.th. të pranishme qysh nga lindja) **dhe shpeshherë të trashëguara** (d.m.th. të transmetuara gjenetikisht).

Identifikimi i tyre i hershëm, i mundshëm në sajë të screening neonatal, lejon t'u ofrojë fëmijëve një ndihmë të menjëhershme terapeutike me anë të **soministrimit të hormoneve ose enzimave që nuk arrijnë të prodhojnë në sasi të mjaftueshme, ose duke filluar paraprakisht një terapi dietike dhe farmakologjike në gjendje për të parandaluar dëmtimin nga akumulimi i substancave toksike para lindjes së simptomave, duke përmirësuar ndjeshëm cilësinë e tyre të jetës.**



Sëmundje metabolike

Fenilketonuria (PKU)
Hiperfenilalaninemia beninje (H-PHE)
Deficit (defekt) biopterina në kofaktor biosinteze (BIOPT-BS)
Deficit (defekt) biopterina në kofaktor rigjenerimi (BIOPT-REG)
Tirozinemia, tip I (TYR I)
Tirozinemia, tip II (TYR II)
Sëmundja e urinës shurup panje (MSUD)
Homocistinuria për shkak të deficitit CbS (HCY)
Homocistinuria për shkak të deficitit MTHFR
Citrulinemia tip II (CIT 2)
Citrulinemia tip I (CIT 1)
Aciduria argininosuksinike (ASA)
Argininemia (ARG)
Deficit i transportit të karnitinës (CUD)
Deficit i karnitinë palmitoiltransferazës I (CPT 1)
Deficit i karnitinë palmitoiltransferazës II (CPT 2)
Deficiti i translokasi acilkarnitinë karnitinës (CACT)
Deficit i dehidrogenazës Acil-CoA zinxhir shumë i gjatë (VLCAD)
Deficit i proteinës trifunksionale mitokondriale (TFP)
Deficit i dehidrogenazës 3-hidroksi acil-CoA zinxhir i gjatë (LSCHAD)
Deficit i dehidrogenazës acil-CoA zinxhir i mesëm (MCAD)
Deficit i dehidrogenazës 3-OH acil-CoA zinxhir i mesëm/ shkurtër (M-SCHAD)
Acidemia glutarike, tip II (GA2/MADD)
Acidemia glutarike, tip I (GA I)
Acidemia isovalerike (IVA)
Deficit i Beta-ketotiolasës (BKT)
Acidemia 3-hidroksi 3-metil glutarike (HMG)
Acidemia propionike (PA)
Acidemia metilmalonike (deficit Mut, Cbl A, Cbl B) (MMA)
Acidemia metilmalonike me homocistinuria (deficit i Cbl C, Cbl D) (MMA-HCYS)
Deficit i dehidrogenazës 2-metilbutiril-CoA (2MBG)
Deficit i shumëfishtë i karboksilazës (MCD)
Aciduria malonike (MAL)
Galaktosemia
Deficit i biotinidazës

Sëmundje metabolike që hyjnë në diagnozë diferenciale

Janë sëmundje që, megjithëse nuk i kanë të gjitha karakteristikat e nevojshme për të bërë pjesë në një screening, ato janë sëmundje të caktuara që ndajnë disa vlera referimi me patologjitë që janë objekt për screening: në rast se këto vlera janë të alteruara, bëhen hetime të mëtejshme të cilat mund të çojnë në identifikimin e tyre.

Tirozinemia, tip III (TYR III)
Deficit i glicine N-metiltransferazës (GNMT)
Deficit i metionine adenosiltransferazës (MAT)
Deficit i hidrolazës S-adenosilhomocisteine (SAHH)
Aciduria 3-metilglutakonike (3MGCA)
Deficit i karboksilazës 3-metil-krotonil-CoA (3MCC)
Deficit i dehidrogenazës 2-metil 3-hidroksibutiril-CoA (2M3MBA)
Deficit i dehidrogenazës Isobutiril-CoA (IBG)
Deficit i dehidrogenazës acil-CoA zinxhir i shkurtër (SCAD)

Është e rëndësishme të kujtojmë se:

- Screening neonatal është një ndërhyrje e rëndësishme e mjekësisë parandaluese që mund të përmirësojë ndjeshëm cilësinë e jetës së fëmijëve që rezultojnë pozitivë;
- Rithirrja e fëmijës për një analizë të re nuk do të thotë se medoemos është identifikuar një patologji;
- Shpesh, megjithëse është bërë edhe njëherë analiza, rezultati i screening rezulton negativ: kjo gjë është një shqetësim serioz emotiv për familjen, por justifikohet nga rastet e rralla në të cilat përfundimi rezulton pozitiv dhe fëmija mund të asistohet menjëherë;
- Referimi i përditshëm për fëmijët tuaj është **pediatri i familjes**; në rastin e diagnostikimit të njëjës prej patologjive të përfshira në screening neonatal, Qendrat klinike për sëmundjet endokrine, sëmundjet e trashëguara metabolike dhe Fibrozën cistike koordinojnë itinerarin e diagnostikimit dhe të kurave në marrëdhënie të ngushtë me pediatri dhe me vetë familjen;
- Patologjitë e përfshira në screening neonatal janë të lidhura me kodet që japin të drejtën e përjashtimeve specifike për pagesën e ticket-it (shpenzimeve shëndetësore).

Nga testi i screening neonatal tek asistenca

- Brenda 48-72 orëve nga lindja (në spital ku gjendet pika e lindjes) disa pika gjaku merren nga thembra e fëmijës dhe absorbohen në një letër thithëse të veçantë.
- Personeli në pikën e lindjes dërgon kartonin në Laboratorin e screening neonatal me anën e një transporti të dedikuar.
- Kartoni arrin në Laborator brenda 24/48 orëve nga prelevimi.
- Në rastin e një testi pozitiv, d.m.th., në prani të vlerave të alteruara, Qendra Rajonale për screening neonatal do të kontaktojë pikën e lindjes, në mënyrë që ta thërrasë fëmijën përsëri në Qendrën klinike të referimit dhe të bjerë dakord për modalitetet më të përshtatshme për kontrollin vijues.
- Nëse konfirmohet diagnoza e patologjisë kongjenitale, familja kontaktohet menjëherë për të organizuar marrjen në ngarkim të fëmijës në Qendrën klinike të referimit.
- Qendra klinike e referimit e mirëpret fëmijën, vendos itinerarin e tij kliniko-asistencial, programon vizitat e kontrollit, mban marrëdhënie korrekte me pediatrin e familjes dhe e shoqëron familjen në çdo fazë të itinerarit.
- Qendra klinike e referimit certifikon patologjinë në regjistrin rajonal të sëmundjeve të rralla, të dhënat sintetike të të cilit i përcillen regjistrin kombëtar të sëmundjeve të rralla në përputhje me normativën e privatësisë.

Qendrat rajonale

Qendra rajonale screening neonatal

- **Laboratori screening neonatal**

Poliklinika S. Orsola-Malpighi,
Pavijoni 20, Via Massarenti 9,

Ndërmarrja Spitalore-Universitare Bologna

- **Qendra klinike**

Nj.O. Pediatria Poliklinika S. Orsola-Malpighi,

Pavijoni 16, Via Massarenti 9,

Ndërmarrja Spitalore-Universitare Bologna

Qendra Hub rajonale për sëmundjet metabolike të trashëguara

Nj.O. Pediatria Poliklinika S. Orsola-Malpighi,

Pavijoni 16, Via Massarenti 9,

Ndërmarrja Spitalore-Universitare Bologna

Nj.O. Pediatria e Neonatologjia,

Spitali Guglielmo da Saliceto, Via Taverna 49,

Ndërmarrja USL Piacenza

Qendra Hub rajonale për sëmundjet metabolike endokrine

Nj.O. Pediatria Poliklinika S. Orsola-Malpighi,

Pavijoni 16, Via Massarenti 9,

Ndërmarrja Spitalore-Universitare Bologna

Qendra Hub rajonale për Fibrozën Cistike

Qendra FC e Ndërmarrjes

Spitalore-Universitare Parma, Via Gramsci 14

Qendra FC e Ndërmarrjes USL Romagna,

Spitali Bufalini Cesena, Viale Ghirotti 286